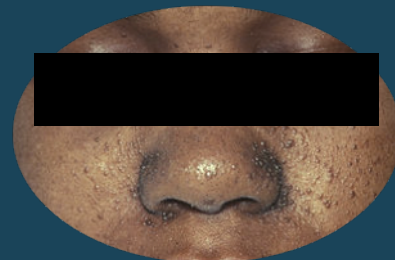
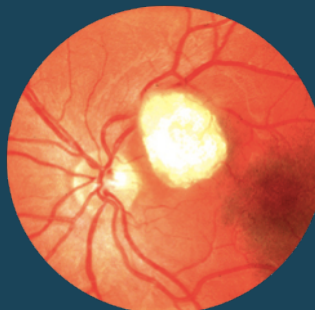


ESCLEROSE TUBEROSA



- ✓ Descrita por Désiré-Magloire **Bourneville**, neurologista francês (1880)
- ✓ Facomatose rara, multissistêmica, geneticamente determinada:
 - Mutação dos genes TSC1 e/ou TSC2, produtores de proteínas supressoras tumorais (hamartina e tuberina)
 - Mutações de novo: 80% dos casos
 - Herança familiar: autossômica dominante
- ✓ Formação de lesões benignas:
 - Pele: placas fibrosas na testa, angiofibromas (adenomas sebáceos), máculas hipopigmentadas, fibromas ungueais e outros
 - Cérebro: hamartomas / túberes corticais, nódulos subependimários, astrocitoma de células gigantes
 - Olhos: hamartomas astrocíticos, colobomas, angiofibromas palpebrais, eventualmente papiledema no contexto de hidrocefalia
 - Pulmões: linfangioleiomiomatose
 - Coração: rabdomiomas
 - Rins: angiomiolipomas > hematúria, risco de sangramento se > 4 cm
- ✓ Lesões malignas são possíveis, embora raras
 - Rins: raros carcinomas de células renais
 - Pâncreas: raros tumores neuroendócrinos



90% após os 4 anos

Manifestações clínicas variáveis

- Epilepsia
- Déficits cognitivos
- Retardo do desenvolvimento neuropsicomotor
- Autismo
- Alterações comportamentais

✓ *Tríade de Vogt:*

- Convulsões: ausentes em cerca de 25% dos acometidos
- Déficit intelectual: cerca de 50% têm capacidade cognitiva preservada
- Angiofibromas faciais: cerca de 75% dos pacientes

✓ *Outros:*

- Anomalias vasculares
- Hemi-hipertrofia
- Linfedema segmentar

CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS



Critérios genéticos

Identificação dos genes TSC1, TSC2 ou de uma mutação patológica do DNA que inative um deles.

10 to 25% dos pacientes com ET não tem mutação identificada pelos testes convencionais: teste normal não exclui a doença.

Critérios clínicos

Maiores:

Máculas hipomelanóticas (≥ 3 , pelo menos 5 mm)

Angiofibromas (≥ 3) or placa fibrosa cefálica

Fibromas ungueais (≥ 2)

Nevo de tecido conectivo (Shagreen patch)

Múltiplos hamartomas de retina

Displasias corticais (túberes e linhas de migração radial da substância branca)

Nódulos subependimários

Astrocitoma subependimário de células gigantes

Rabdomioma cardíaco

Linfangioleiomiomatose

Angiomiolipomas (≥ 2)

Menores:

Máculas hipomelanóticas pequenas (1-2 mm)

Crateras no esmalte dentário (≥ 3)

Fibromas intraorais (≥ 2)

Acromia retiniana localizada

Múltiplos cistos renais

Hamartomas não renais

Critérios definitivos:

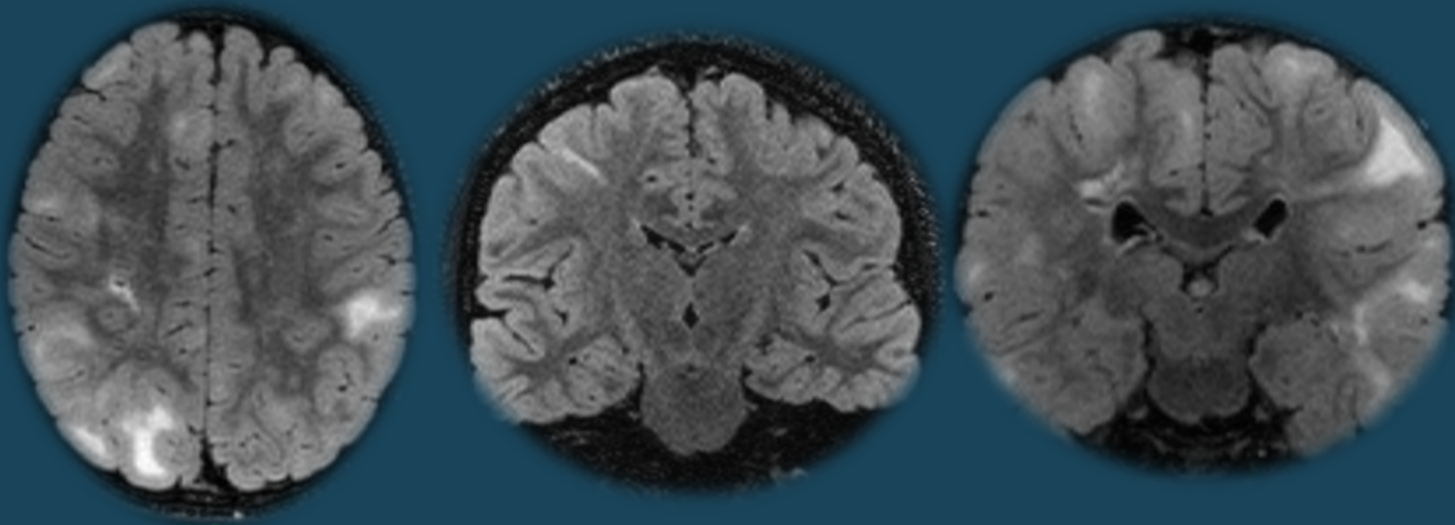
2 critérios maiores ou 1 maior e dois ou mais menores

Possível ET:

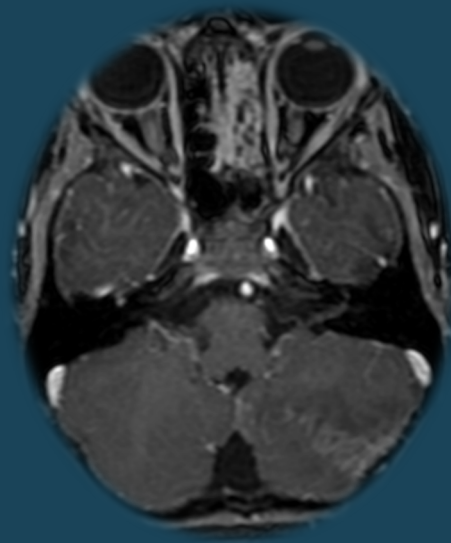
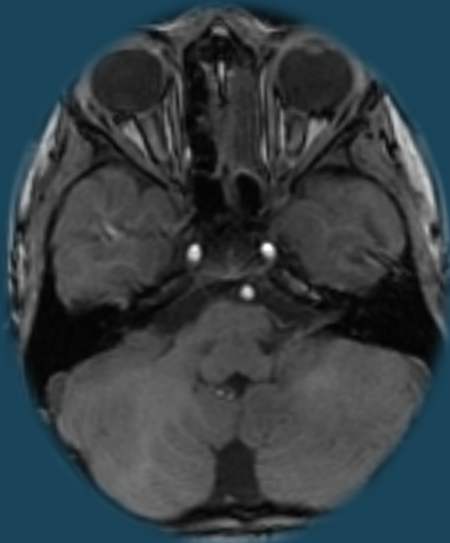
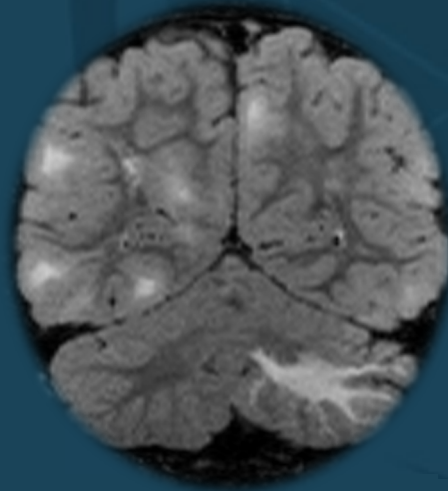
Ou um critério maior, ou dois ou mais critérios menores

International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference, 2012

- ✓ Hamartomas glioneurais = “túberes corticais”
 - Células neuronais e gliais desorganizadas
 - Determinados precocemente na embriogênese
- ✓ São a marca característica da doença
 - 80-95% dos pacientes
- ✓ A maioria supratentorial, nos lobos frontais
- ✓ Podem calcificar em cerca de 50% dos pacientes
- ✓ Frequentemente associados a bandas de migração radial



TÚBERES CEREBELARES: possíveis!

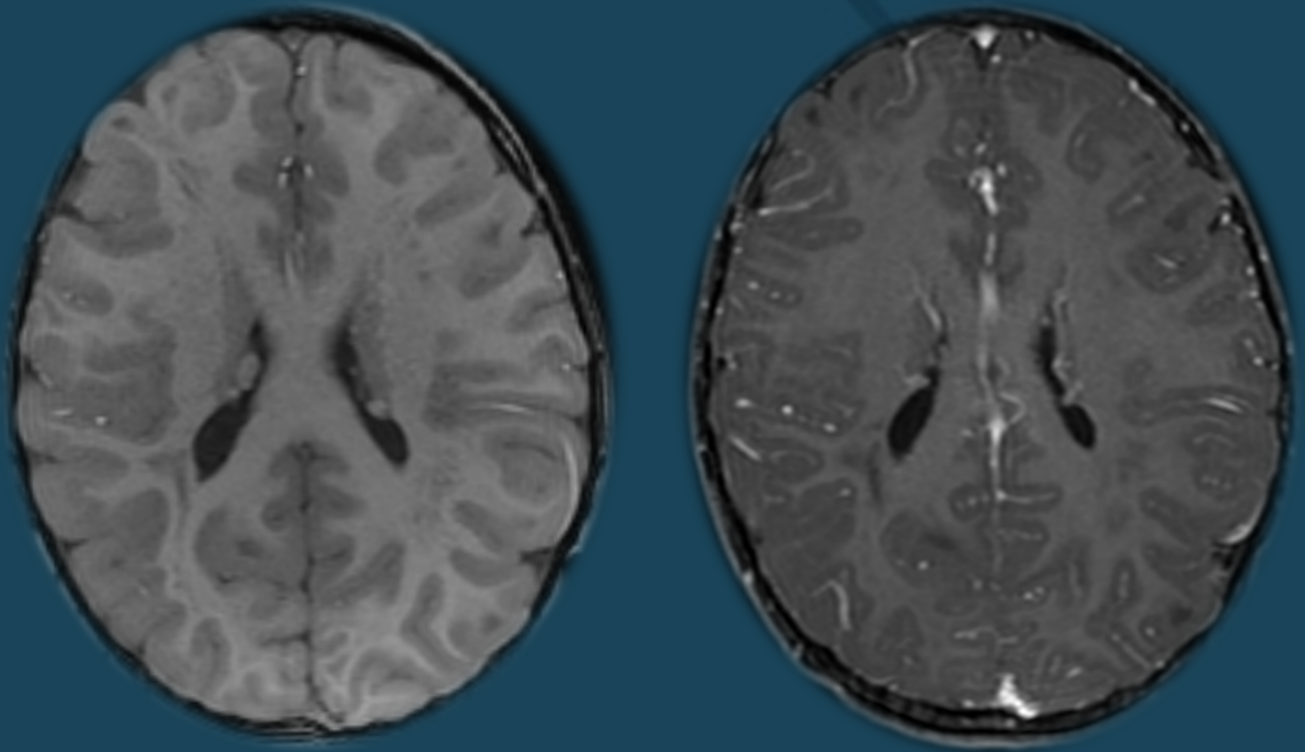


- ✓ Túberes cerebelares
 - Incomuns
 - Não são encontrados na ausência de túberes corticais
 - Podem estar associados a perda de volume cerebelar global

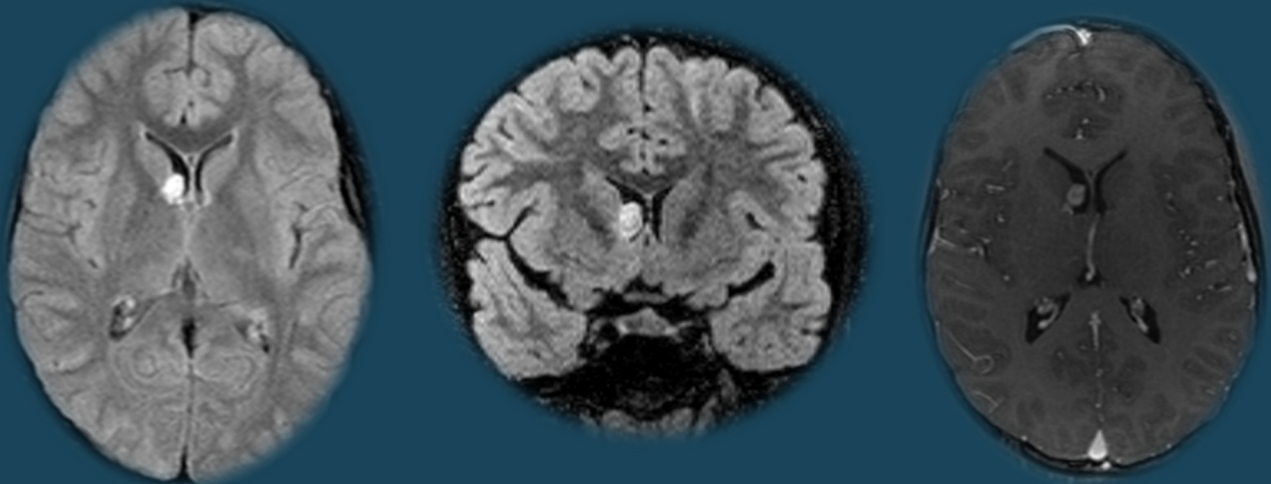
- ✓ Túberes cerebelares podem mostrar graus variados de realce após contraste (a etiologia exata deste realce não é bem compreendida)
 - Possivelmente representam áreas de disgenesia cortical, sem desenvolvimento normal de barreira hematoencefalica

- ✓ Túberes corticais podem realçar em 3,4% das vezes, enquanto túberes cerebelares podem realçar em 53% das vezes

- ✓ Também considerados hamartomas
- ✓ Na maior parte calcificados, exceto nos primeiros anos de vida
- ✓ O seguimento deve ser feito por RM e não por TC, a fim de minimizar a exposição das crianças à radiação ionizante.



- ✓ Lesão usualmente benigna
 - linhagem glioneuronal mista
 - crescimento lento
 - caracteristicamente periventricular
- ✓ Riscos:
 - hidrocefalia obstrutiva
 - déficits focais
 - perda de visão
 - malignização
- ✓ A distinção entre nódulos subependimários e astrocitoma subependimário de células gigantes geralmente frequentemente não é possível isoladamente pela imagem.



- ✓ Randle SC. Tuberous Sclerosis Complex: A Review. *Pediatr Ann* 2017 Apr 1;46(4):e166-e171
- ✓ Ertan G et al. Cerebellar abnormality in children and young adults with tuberous sclerosis complex: MR and diffusion weighted imaging findings. *J Neuroradiol* 2010 ; 37 (4) : 231-8.
- ✓ Osborn AG, Preece MT. Intracranial cysts: radiologic-pathologic correlation and imaging approach. *Radiology* 2006; 239 (3): 650-64.